

RECONeixEMENTS ÚLTIMES EDICIONS



5ª EDICIÓ Dra. Teresa Pàmpol, Dra. Mercè Pineda i Marató de TV3 per la seva contribució a difondre, conscienciar i afavorir la recerca en les malalties minoritàries.



6ª EDICIÓ Dra. Antonia Vilaseca, Dr. Josep Artigas i Nexe Fundació per la seva contribució a l'atenció global a l'infant amb pluridiscapacitat i a les seves famílies.



7ª EDICIÓ Dr. Adolf Pou Serradell, Dr. Joan-Lluís Vives Corrons i Hospital Sant Joan de Déu per la seva contribució a l'atenció global a l'infant amb pluridiscapacitat i a les seves famílies.



8ª EDICIÓ Dr. Jaume Colomer i Oferil, Sr. Josep Cuní Llaudet i equip multidisciplinar de la Unitat d'Atenció a persones amb trastorns cognitius conductuals de base genètica de l'Hospital Universitari Parc Taulí de Sabadell.



9ª EDICIÓ Dra. Teresa Casals Senenti, Dr. Norberto Ventura Gómez i Model d'atenció integral i multidisciplinari de la Unitat de Malalties Minoritàries de l'Hospital de la Vall d'Hebron.



10ª EDICIÓ Dra. Montserrat Bosque García, Dr. Miquel Vilardell Tarrés i Dr. Guillem Pintos Morell.

LES MALALTIES MINORITÀRIES

- > SÓN MALALTIES GREUS I CRÒNIQUES
- > HI HA MÉS DE 7.000 MALALTIES MINORITÀRIES.
- > AFECTEN A 5 DE CADA 10.000 PERSONES.
- > HI HA 400.000 CATALANS AFECTATS.
- > AL VOLTANT DEL 80% SÓN D'ORIGEN GENÈTIC.
- > PODEN AFECTAR EL 3-4% DELS NOUNATS.

Una malaltia minoritària és una malaltia greu, poc freqüent i que afecta a un nombre reduït de persones. Generalment impliquen diversos òrgans i afecten les capacitats físiques, habilitats mentals, i les qualitats sensorials i de comportament dels malalts. Tot i que en la majoria dels casos no existeix un tractament definitiu, sí que **es pot aconseguir una millora en la qualitat i esperança de vida d'aquests pacients.**

AMB EL SUPORT



AMB LA COL-LABORACIÓ



PATROCINADORS



Fem pinya,
fem recerca

28 FEBRER 2018

DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITÀRIES

COMISSIÓ ORGANITZADORA





RECONeixEMENTS 11ª EDICIó

DIA MUNDIAL DE LES MALALTIES MINORITÀRIES A CATALUNYA

La Comissió Gestora d'aquesta celebració ha acordat atorgar enguany un reconeixement a la trajectòria i compromís professional a favor de les malalties minoritàries al **Dr. Juan J. Ortega Aramburu**, a la **Dra. Isabel Illa Sendra** i a la **Dra. Anna Febrer Rotger** per la seva contribució a difondre, conscienciar i afavorir la recerca en aquestes malalties, i pel seu compromís continuat amb les malalties minoritàries, aportant un vent d'esperança per als afectats i les seves famílies.



DR. JUAN J. ORTEGA ARAMBURU

Llicenciat en Medicina per la Facultat de Medicina de la UB. Metge ajudant dels Serveis de Medicina Interna i de Pediàtria de l'Hospital Clínic de Barcelona (1960-66). Metge adjunt de l'Hospital Infantil Vall d'Hebron, encarregat de la Unitat d'Hematologia Clínica i del Laboratori. Cap de Secció responsable de les Unitats d'Hematologia i Trasplantament de Medul·la Òssia (TMO) i posteriorment Cap de Servei d'Hematologia i Oncologia Pediàtrica i responsable de les Unitats de Trasplantament Hemopoètic de nens i adults de l'Hospital Vall d'Hebrón. Fundador i primer president de l'Asociación Española de Hematología Pediátrica. Membre de la Comissió Assessora Científica per a Trasplantaments Hemopoètics de la Conselleria de Sanitat de la Generalitat de Catalunya i de la Fundació Josep Carreras. Programa de tractament de la talasèmia major amb règim d'hipertrasfussió i quelació de l'excés de ferro amb desferrioxamina en infusió domiciliària nocturna. Programa de tractament de la hemofília a l'hospital, a l'escola i a domicili. Desenvolupament d'estudis prospectius i protocols multicèntrics en leucèmies agudes en nens i de trasplantament de medul·la òssia (TMO) i de cèlules hemopoètiques amb sang de cordó umbilical (TSCU). Estudis clínic-biològics en medicina transfusional i en malalties hematològiques i oncològiques pediàtriques. Membre Fundador de les Societats Europees d'Hematologia i TMO pediàtriques. Introducció del TMO i del TSCU en el tractament de algunes malalties hereditàries com l'anèmia de Fanconi i altres insuficiències medulars congènites, en immunodeficiències hereditàries greus i certes malalties metabòliques congènites.



DRA. ISABEL ILLA SENDRA

Directora del Centre de Referència Espanyol i Europeu de Malaltia Neuromuscular (CSUR i ERN-NMD) del Departament de Neurologia de l'Hospital Santa Creu i Sant Pau (HSCSP) de Barcelona i catedràtica de Neurologia de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB). Directora del Laboratori d'Investigació Neuromuscular de l'HSCSP. Fou presidenta de la Societat Espanyola de Neurologia. Autora de nombrosos articles científics, la Dr. Illa va realitzar la seva formació investigadora durant tres anys a la NIH, Bethesda, MD, EUA. Les seves activitats clíniques i de recerca se centren en diferents aspectes de les malalties neuromusculars, amb èmfasi en la recerca de nous biomarcadors, mecanismes immunopatògens i el desenvolupament de noves estratègies terapèutiques en Distrofies Musculars, Neuropaties Immunitàries i Miastenia.



DRA. ANNA FEBRER ROTGER

Metge especialista en Rehabilitació i Medicina Física. Doctora en Medicina. Des del 1991 va dirigir el servei de Rehabilitació infantil de l'Hospital Universitari Sant Joan de Déu de Barcelona. És membre de la UTIN (Unitat de Malalties neuromusculars del mateix hospital). Professora col·laboradora de la Càtedra de Pediatria de la UB. Presidenta de la SERI (Sociedad española de Rehabilitación infantil) fins l'any 2005. Membre del Comitè d'experts de la Federació ASEM. Molt implicada amb les malalties neuromusculars tant en l'àmbit assistencial com en el científic. Col·laboradora en l'EUROSMART (primer assaig clínic multicèntric europeu) amb pacients amb atròfia muscular espinal. Ha participat en el projecte "Defining targets for therapeutics in SMA" patrocinat per la Fundació Genoma España, i en el projecte "Outcome-measure", finançat per la SMA Europe. Actualment participa en diferents assajos clínics amb fàrmacs per a la distròfia muscular de Duchenne, i l'atròfia muscular espinal. Col·labora en diferents projectes d'estudi de la història natural de l'atròfia muscular espinal i en les malalties del col·lagen. Ha estat pionera, juntament amb la Dra. Elenea García del CSIC, en el desenvolupament d'un exoesquelet de marxa per als nens amb atròfia muscular espinal. Autora de nombroses publicacions relatives a malalties neuromusculars, destaca el llibre publicat recentment per l'Editorial Panamericana titulat "Rehabilitación de las Enfermedades neuromusculares en la infancia".

AMB AGRAÏMENT

